

รายงานกรณีศึกษาผู้ป่วยน่าจะเป็นโรคยักษเฟลด์-จาคอบดิซีส
(Probable Sporadic Creutzfeldt-Jakob Disease) ที่พบในโรงพยาบาลหัวหิน
ธนพล ทรงธรรมวัฒน์ พ.บ.,ว.ว. ประสาทวิทยา กลุ่มงานอายุรกรรม โรงพยาบาลหัวหิน

บทคัดย่อ

Sporadic Creutzfeldt-Jakob disease (sCJD) เป็นโรคที่พบได้ไม่บ่อยเกิดจากความผิดปกติของ Prion protein สะสมในเนื้อสมอง ทำให้สมองมีลักษณะเป็น spongiform ผู้ป่วยส่วนมากจะมีปัญหาความจำถดถอยและอาจตรวจพบภาวะกล้ามเนื้อกระตุกต่อมาในภายหลัง ลักษณะอาการเริ่มต้นที่พบได้หลากหลายในระยะแรก ทำให้ค่อนข้างยากในการให้วินิจฉัย รายงานการศึกษาผู้ป่วยฉบับนี้นำเสนอ ผู้ป่วยชายไทยอายุ 55 ปี ไม่มีโรคประจำตัวมารับการรักษาที่โรงพยาบาลเริ่มแรกด้วยอาการตาพร่ามัว เห็นภาพหลอนและเดินลำบาก 4 สัปดาห์ต่อมา ผู้ป่วยมีอาการตอบสนองช้าลง ซึมลง ไม่พูดคุย มีอาการกระตุกที่บริเวณแขนและขา ตรวจร่างกายตามระบบทั่วไปอยู่ในเกณฑ์ปกติ ตรวจร่างกายทางระบบประสาทพบมีการตอบสนองเชื่องช้า (psychomotor retardation) ตรวจลักษณะการทำงานของกล้ามเนื้อพบการเพิ่มขึ้นของแรงตึงกล้ามเนื้อ (hypertonia) ทั้งแขนและขา ร่วมกับตรวจพบการเคลื่อนไหวผิดปกติแบบเคลื่อนไหวมากเกินไปซึ่งถูกกระตุ้นให้เกิดมากขึ้นด้วยเสียงที่บริเวณแขนและขาทั้ง 2 ข้าง ทำการส่งตรวจน้ำไขสันหลัง ไม่พบสาเหตุของการติดเชื้อและโรคสมองอักเสบจากภูมิคุ้มกันที่ผิดปกติ ผลวิเคราะห์จากเลือดไม่พบความผิดปกติ ได้ทำการส่งตรวจเอกซเรย์คลื่นแม่เหล็กไฟฟ้า (MRI) บริเวณสมองพบ hyperintensities บริเวณ bilateral caudate, globus pallidus และ bilateral parieto-occipital lobes จากเทคนิคภาพน้ำหนัก (diffusion-weighted imaging : DWI) ตรวจคลื่นไฟฟ้าสมอง (Electroencephalography) เพิ่มเติม พบลักษณะของ generalized periodic lateralizing epileptiform discharges จากลักษณะอาการของผู้ป่วย ที่มีปัญหาความจำถดถอยในระยะเวลานับวันเร็ว มีความผิดปกติในการมองเห็นในช่วงแรก รวมถึงมีลักษณะอาการกระตุกตามร่างกาย ร่วมกับผลการตรวจเพิ่มเติม ทำให้นำไปสู่การวินิจฉัย Probable Sporadic Creutzfeldt-Jakob disease (sCJD) ในที่สุด รายงานการศึกษาผู้ป่วยฉบับนี้ได้รวบรวมแนวทางการวินิจฉัยและวิเคราะห์ข้อมูลผู้ป่วย Creutzfeldt-Jakob disease รวมถึงข้อควรระวังในการป้องกันการติดเชื้อของบุคลากรทางการแพทย์ที่เกี่ยวข้องกับผู้ป่วยกลุ่มนี้

คำสำคัญ : Sporadic Creutzfeldt-Jakob disease (sCJD), ภาวะความจำถดถอย

Probable Sporadic Creutzfeldt-Jakob Disease: A First Case Report in Hua-hin Hospital, Thailand. How to Approach and Early Diagnosis?

Thanapol Songthammawat M.D., Diploma of the Thai Board of Neurology

Department of Medicine, Hua-hin Hospital

Abstract

Sporadic Creutzfeldt-Jakob disease (sCJD) is a rare and fatal spongiform encephalopathy caused by a protein known as prion which characterized by rapidly progressive dementia and myoclonus. The varied initial symptoms make the challenge of early diagnosis. A 55 year-old male Thai patient with no underlying disease initially admitted to the hospital for blur vision, visual hallucination and gait difficulty. Four weeks later, he developed myoclonic jerks, akinetic mutism and altered mental status. The physical examination showed psychomotor retardation, increase muscle tone in all extremities and stimulus sensitive myoclonus. Cerebrospinal fluid (CSF) analysis for infection and immune mediated encephalitis were negative. Brain magnetic resonance imaging (MRI) showed hyperintensities in the bilateral caudate, globus pallidus, bilateral parieto-occipital regions in diffusion-weighted imaging (DWI). Then the patient was sent to performed electroencephalogram (EEG) and showed generalized periodic lateralizing epileptiform discharges. The probable diagnosis of sCJD was reached based on history of young patient with rapidly cognitive decline, the clinical features, characteristic findings in MRI and EEG. The literature was also reviewed for early diagnosis and how to approach of sCJD. Early diagnosis is crucial for evaluated prognosis and awareness about preventing transmission of health care providers who contacted the patients.

Keyword: Sporadic Creutzfeldt-Jakob disease (sCJD), rapidly progressive dementia

บทนำ

Creutzfeldt-Jakob disease (CJD) เป็นโรคสมองเสื่อมที่เกิดจากความผิดปกติของพรีออน (Prion) สะสมในเนื้อสมอง ทำให้สมองมีลักษณะเป็น spongiform ก่อให้เกิดภาวะความจำถดถอย การเคลื่อนไหวที่ผิดปกติ กล้ามเนื้อแข็งเกร็ง เห็นภาพหลอนและนำไปสู่การเสียชีวิตในที่สุด^{1,2} แบ่งตามลักษณะได้เป็น 3 กลุ่ม ได้แก่

1. เกิดขึ้นเอง: Sporadic Creutzfeldt-Jakob disease (sCJD), sporadic fatal insomnia, และ variably protease-sensitive prionopathy,
2. เกี่ยวกับพันธุกรรม Genetic Creutzfeldt-Jakob disease (gCJD), fatal familial insomnia (FFI), และ Gerstmann-Sträussler-Scheinker syndrome (GSS)
3. เกิดจากการสัมผัสเนื้อเยื่อสมองหรือประสาทจากผู้ป่วยอื่น (Acquired): Kuru, iatrogenic Creutzfeldt-Jakob disease (iCJD) และ variant Creutzfeldt-Jakob disease (vCJD)

Sporadic Creutzfeldt-Jakob disease (sCJD) เป็นชนิดที่พบได้บ่อยที่สุด ประมาณร้อยละ 85-90 ของผู้ป่วย CJD ที่มีรายงานทั่วโลก โดยมีรายงานผู้ป่วยทั่วโลกอยู่ที่ประมาณ 1-2 ราย ต่อประชากร 1 ล้านคน³ ในประเทศไทยยังไม่มีรายงานอุบัติการณ์ การเกิดโรคดังกล่าวที่แน่ชัด CJD เป็นโรคที่มีรายงานเป็นครั้งแรกเมื่อ ค.ศ.1920 โดย Creutzfeldt อาการหลักของผู้ป่วยคือมีภาวะสมองเสื่อมตามด้วยอาการกระตุก (myoclonic jerks) ผู้ป่วยบางรายชัก อาการทรุดลงเร็วมาก ส่วนผู้ป่วยที่เริ่มด้วยอาการมองไม่เห็นจากสมองกลีบหลังเสื่อม (cortical blindness), เห็นภาพผิดปกติไป ที่เรียก Heidenhain type พบได้น้อยกว่า⁴ ผู้ป่วยบางรายอาจมีอาการของ cerebellum ที่ผิดปกติ เช่นมีภาวะกล้ามเนื้อทำงานไม่ประสานกัน (ataxia), อาการตากระตุกแกว่ง (nystagmus) และ พูดไม่ชัด, ลิ้นแข็ง, พูดลำบาก (dysarthria)

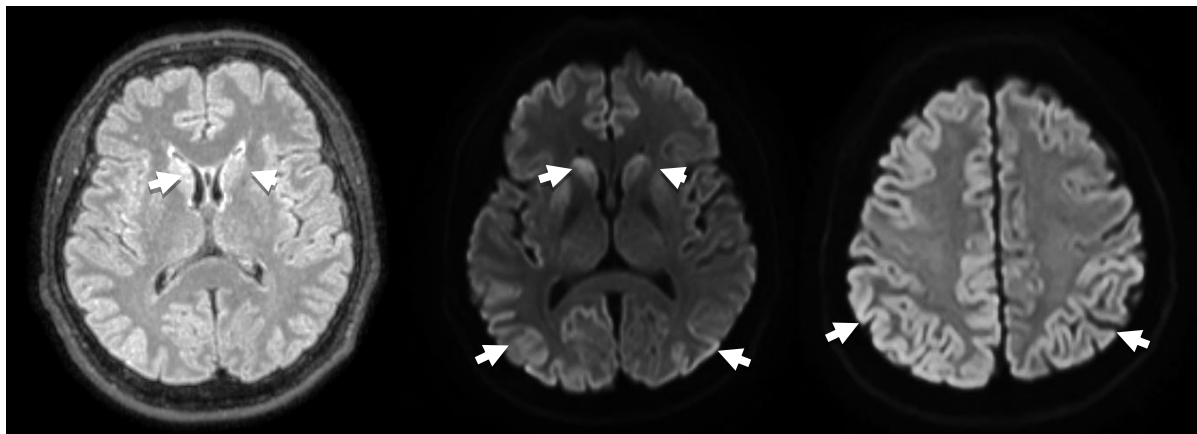
เนื่องจาก Sporadic Creutzfeldt-Jakob disease เป็นโรคที่พบไม่บ่อย อีกทั้งอาการแสดงในระยะแรกมิได้หลายลักษณะ ทำให้ผู้ป่วยบางรายอาจไม่ได้รับการวินิจฉัยที่ถูกต้อง⁵ แม้โรคดังกล่าวยังไม่มีวิธีการรักษาที่จำเพาะ การให้การวินิจฉัยอย่างรวดเร็วจะทำให้สามารถพยากรณ์โรคแก่ผู้ป่วยและญาติ รวมถึงจัดมาตรการในการป้องกันการติดเชื้อของบุคลากรทางการแพทย์จากการสัมผัสเนื้อเยื่อสมองและน้ำไขสันหลังได้เหมาะสม

รายงานผู้ป่วย

ผู้ป่วยชายไทย อายุ 55 ปี ปฏิเสธประวัติโรคประจำตัว มาตรวจที่โรงพยาบาลด้วยเรื่องซึมลงและนอนมากขึ้น 1 สัปดาห์ก่อนมาโรงพยาบาล โดย 2 เดือนก่อนมาโรงพยาบาล ญาติให้ประวัติว่าผู้ป่วยมีอาการตาพร่ามัวทั้งสองข้าง รู้สึกมองภาพไม่ชัด บางครั้งเห็นภาพหลอนที่ไม่มีอยู่จริง ไปตรวจทางจักษุไม่พบความผิดปกติชัดเจน ต่อมาผู้ป่วยรู้สึกเดินช้าลงทรงตัวลำบากเคลื่อนไหวทำอะไรช้าลงกว่าปกติ แต่ยังสามารถทำกิจวัตรประจำวันได้ ตรวจร่างกายตามระบบทั่วไปอยู่ในเกณฑ์ปกติ ตรวจร่างกายทางระบบประสาทพบการตอบสนองช้ากว่าปกติ (psychomotor retardation), การสื่อสาร อยู่ในเกณฑ์ปกติ การทำงานของเส้นประสาทสมองโดยรวมอยู่ในเกณฑ์ปกติ ตรวจลักษณะการทำงานของกล้ามเนื้อพบการเพิ่มขึ้นของแรงดึงกล้ามเนื้อ (hypertonia) ทั้งแขนและขา ร่วมกับตรวจพบการเคลื่อนไหวผิดปกติแบบเคลื่อนไหวมากเกินไป มีการกระตุกแบบไม่เป็นจังหวะ (hyperkinetic non-rhythmic jerky movement) ซึ่งถูกกระตุ้นให้เกิดขึ้นด้วยเสียงที่บริเวณแขนและขาทั้ง 2 ข้าง ตรวจการทำงานของสมองน้อยไม่พบการขาดความสามารถในการกระเหย่ง (Dysmetria) ส่วนการประเมินด้านการมองเห็น (visual function) การตรวจกำลังกล้ามเนื้อ (Muscle power) ทำได้ไม่

ครบถ้วนเนื่องจากผู้ป่วยไม่ให้ความร่วมมือ ผู้ป่วยได้รับการตรวจการทำงานของไทรอยด์, ระดับวิตามินบี12, การติดเชื้อซิฟิลิสและเอชไอวีไม่พบความผิดปกติ ผลเอกซเรย์คอมพิวเตอร์สมองปกติ ผลเอกซเรย์คลื่นไฟฟ้าแม่เหล็กสมอง (Brain MRI) ไม่พบความผิดปกติ ส่งตรวจน้ำไขสันหลัง ผลพบ WBC 0, RBC 50, protein 30, sugar 56 (blood sugar 100) ไม่พบการติดเชื้อแบคทีเรียและไวรัส นอกจากนี้ได้ทำการส่งตรวจเพิ่มเติมในกลุ่มของ autoimmune encephalitis และ paraneoplastic encephalitis ขณะที่ยังไม่ทราบผลการตรวจ แพทย์ให้ยาสเตียรอยด์ขนาดสูงทางหลอดเลือดดำ ตามแนวทางการรักษาโรคในกลุ่ม immune mediated encephalitis แต่อาการผู้ป่วยยังไม่ดีขึ้นชัดเจน

และให้ผู้ป่วยพักฟื้นที่บ้านระหว่างรอผลการตรวจเพิ่มเติม หลังจากกลับบ้าน ผู้ป่วยเริ่มซึมลง ตอบสนองน้อยลง มีอาการแขนขากระตุกบ่อยขึ้นญาติจึงพากลับมาตรวจที่โรงพยาบาลหัวหิน ตรวจร่างกายทางระบบประสาทพบว่าผู้ป่วยซึม ไม่เข้าใจคำสั่ง ไม่พูด (akinetetic mutism) ตรวจระบบกล้ามเนื้อพบ generalized hypertonia และมีการเคลื่อนไหวผิดปกติเข้าได้กับลักษณะของ multifocal myoclonus, พบมี Babinski's sign จากการตรวจที่ปลายเท้าทั้งสองข้าง ทบทวนผลตรวจเอกซเรย์คลื่นแม่เหล็กไฟฟ้าสมองเพิ่มเติมพบ hyperintensities บริเวณ bilateral caudate, globus pallidus, และ bilateral parieto-occipital regions จากเทคนิคภาพเน้นหนัก (diffusion-weighted imaging : DWI) (ภาพที่ 1)



(A)

(B)

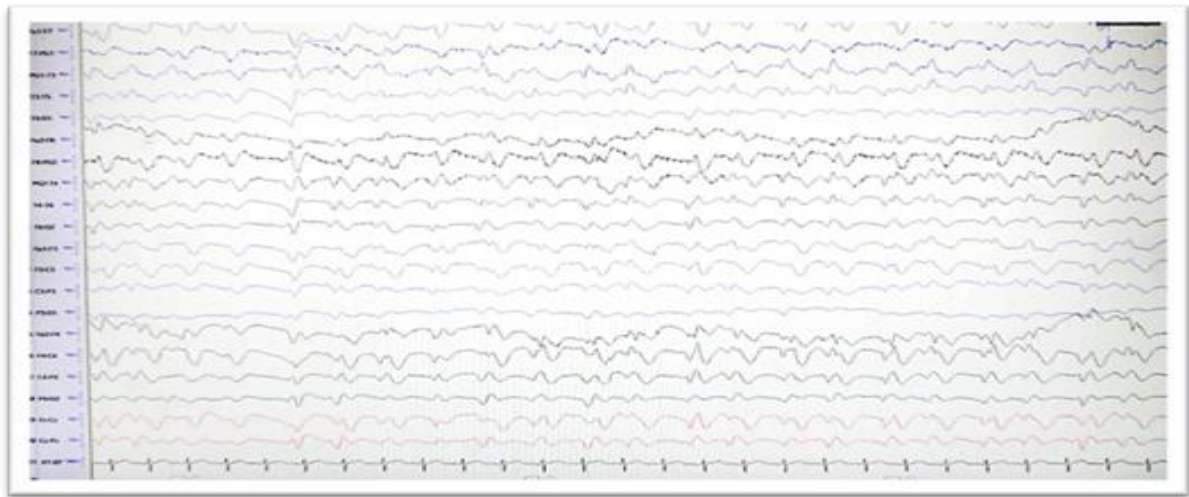
(C)

ภาพที่ 1:

(A) MRI brain T2 Flair (T2F) showed slightly increased abnormal signal intensities at bilateral caudate.

(B) Diffusion-weighted imaging (DWI) showed increased abnormal signal intensities with restricted diffusion in the caudate and bilateral occipital cortex.

(C) Diffusion-weighted imaging (DWI) showed increased abnormal signal intensities with restricted diffusion in the bilateral cerebral cortex.



ภาพที่ 2: Electroencephalography showed generalized 1-1.5 Hz periodic sharp wave throughout the recorded

ผลการตรวจโรคในกลุ่ม immune mediated encephalitis ให้ผลลบ แพทย์ผู้ตรวจจึงส่งตัวผู้ป่วยตรวจคลื่นไฟฟ้าสมอง (Electroencephalography : EEG) เพิ่มเติม พบลักษณะของ generalized periodic lateralizing epileptiform discharges (ภาพที่2) จากลักษณะอาการผู้ป่วยที่มาด้วยภาวะความจำตดอยร่วมกับ Multifocal myoclonus ผลการตรวจ MRI และ EEG ที่มีลักษณะจำเพาะทำให้สงสัยโรค Creutzfeldt-Jakob disease (CJD) โดยผู้ป่วยไม่มีประวัติโรคความจำเสื่อมในครอบครัว ไม่มีประวัติกินสัตว์ดิบมาก่อน จึงสงสัยโรค Sporadic Creutzfeldt-Jakob disease (sCJD) มากที่สุด ผู้ป่วยได้รับการรักษาด้วยยากันชักเพื่อคุมอาการกระตุกของกล้ามเนื้อและให้การรักษาตามอาการ เนื่องจากยังไม่มีการรักษาที่จำเพาะ ทำให้ผู้ป่วยเสียชีวิตในระยะเวลา 6 เดือนภายหลังได้รับการวินิจฉัย Sporadic Creutzfeldt-Jakob disease

วิจารณ์

จากแนวทางการวินิจฉัย Creutzfeldt-Jakob Disease ค.ศ. 2018 ของศูนย์ควบคุมและป้องกันโรคสหรัฐอเมริกา (Centers for Disease Control and Prevention : CDC) (ตารางที่1) ลักษณะอาการสำคัญที่ทำให้คิดถึง Creutzfeldt-Jakob

Disease คือในผู้ป่วยที่มาด้วยอาการความจำตดอยร่วมกับตรวจร่างกายพบลักษณะของ Myoclonic jerks มีการศึกษารวบรวมจากผู้ป่วย 230 ราย พบว่ามี Myoclonic jerks พบได้บ่อยถึง ร้อยละ 88 ของผู้ป่วยทั้งหมด แต่อย่างไรก็ตามมักพบได้ในระยะท้ายๆของโรค⁷ ร้อยละ 30 ของผู้ป่วยมาด้วยอาการไม่จำเพาะ เช่น ชิมหรือนอนหลับมากผิดปกติ Akinetic mutism เป็นอีกกลุ่มอาการที่พบได้บ่อย โดยเฉพาะระยะท้ายๆ ของโรค สำหรับผู้ป่วยรายนี้ อาการนำในระยะแรกคือมีอาการมองเห็นภาพไม่ชัด บางครั้งมีเห็นภาพหลอน จากการรวบรวมรายงานผู้ป่วยที่มีอาการลักษณะดังกล่าวเรียกว่า Heidenhain Variant of Creutzfeldt-Jakob Disease ซึ่งพบได้ไม่บ่อยเพียงร้อยละ 20 ของกลุ่ม Sporadic Creutzfeldt-Jakob Disease ที่ส่วนใหญ่มักมีปัญหาความจำร่วมกับการเคลื่อนไหวที่ผิดปกติ นอกจากนี้ ยังพบว่าการดำเนินโรคในผู้ป่วยกลุ่ม Heidenhain Variant มักจะมีการดำเนินโรคที่เร็วกว่ากลุ่มทั่วไป (5.7 และ 7.5 เดือนตามลำดับ)⁸ เนื่องจากเป็นโรคที่พบได้น้อย และลักษณะอาการดังกล่าวพบได้ไม่บ่อย ทำให้ยากต่อการวินิจฉัยโรค โดยเฉพาะในระยะแรกๆ ของการดำเนินโรค^{7,8}

**ตารางที่ 1 : แนวทางการวินิจฉัย Creutzfeldt-Jakob Disease ค.ศ. 2018 ของ ศูนย์ควบคุมและป้องกันโรค
สหรัฐอเมริกา (Centers for Disease Control and Prevention : CDC)**

ยืนยัน (Definite)	เมื่อยืนยันผลตรวจมาตรฐานจุลกายวิภาคที่เกี่ยวกับระบบประสาท (standard neuropathological techniques) และ/หรือ วิธีทางอิมมูโนโนซัยโตเคมี (immunocytochemically) และ/หรือ Western blot confirmed protease-resistant PrP และ/หรือ พบโปรตีนส่วนที่เหมือนกับ scrapie-associated fibrils
น่าจะใช่ (Probable)	พบความผิดปกติเกี่ยวข้องกับทางจิตประสาท (neuropsychiatric disorder) ร่วมกับผลบวกของ RT-QuIC ในน้ำไขสันหลังหรือเนื้อเยื่ออื่นๆ หรือ มีการดำเนินไปของภาวะสมองเสื่อมอย่างรวดเร็ว และ มีอย่างน้อย 2 ข้อจากอาการทางคลินิก 4 ข้อต่อไปนี้ 1. อาการกระตุกของกล้ามเนื้อขึ้นอย่างทันทีทันใด โดยไม่ได้ตั้งใจ บังคับไม่ได้ (myoclonus) 2. อาการทางทรงตัวหรืออาการทางสมอง (visual or cerebellar signs) 3. Pyramidal/extrapyramidal signs 4. สภาวะเสียการเคลื่อนไหวและไม่พูด (akinetic mutism) และ มีผลบวกของผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการต่อไปนี้อย่างน้อย 1 ข้อ 1. A typical EEG (periodic sharp wave complexes) ระหว่างการป่วย ไม่ว่าจะเป็นระยะเวลาเท่าไรก็ตาม 2. A positive 14-3-3 CSF assay ในผู้ป่วยที่มีอาการอย่างน้อย 2 ปี 3. High signal in caudate/putamen on magnetic resonance imaging (MRI) brain scan หรือ at least two cortical regions (temporal, parietal, occipital) either on diffusion-weighted imaging (DWI) or fluid attenuated inversion recovery (FLAIR) และ ไม่มีผลการตรวจที่อาจวินิจฉัยเป็นอื่นได้
เป็นไปได้ (Possible)	มีการดำเนินไปของภาวะสมองเสื่อม และ มีอย่างน้อย 2 ข้อจากอาการทางคลินิก 4 ข้อต่อไปนี้ 1. Myoclonus 2. Visual or cerebellar signs 3. Pyramidal/extrapyramidal signs 4. Akinetic mutism และ ไม่มีผลบวกของผลตรวจ 4 ข้อข้างต้นที่สามารถจัดเป็น “น่าจะใช่” และ ระยะเวลาป่วยน้อยกว่า 2 ปี และ ไม่มีผลการตรวจที่อาจวินิจฉัยเป็นอื่นได้

การวินิจฉัยยืนยัน Creutzfeldt-Jakob Disease ต้องอาศัยขึ้นเนื่องจากการตรวจเนื้อสมอง ซึ่งทำกันค่อนข้างน้อยในบริบทของประเทศไทย เนื่องจากมีโอกาสนำเนื้อให้บุคลากรทางการแพทย์ ได้สูง ดังนั้น การอาศัยผลการส่งตรวจอื่นๆ จึงจำเป็นต่อการวินิจฉัยโรคกลุ่มนี้ การส่งตรวจโปรตีน 14-3-3 ในน้ำไขสันหลังให้ความไวในการตรวจค่อนข้างสูงแต่ความจำเพาะอยู่ในระดับปานกลาง ซึ่งยังไม่มี การตรวจชนิดนี้ในประเทศไทย⁹

ปัจจุบันการตรวจน้ำไขสันหลังด้วยวิธี Real-time quaking-induced conversion (RT-QuIC) เป็นวิธีใหม่ ที่ช่วยในการวินิจฉัย Creutzfeldt-Jakob Disease ซึ่งพบว่าให้ความไวอยู่ที่ร้อยละ 87-91 และมีความจำเพาะ ร้อยละ 98-100¹⁰ การตรวจโดยวิธี RT-QuIC จึงอาจเป็นทางเลือกใหม่ ที่ช่วยในการวินิจฉัยผู้ป่วยกลุ่มนี้ในประเทศไทยได้ในอนาคต

ตารางที่ 2 แสดงแนวทางการตรวจเพิ่มเติมเพื่อการวินิจฉัยแยกโรคอื่นๆออกจาก Creutzfeldt-Jakob Disease ในผู้ป่วยที่มาด้วยอาการภาวะความจำถดถอย (Rapidly cognitive dementia)¹¹

	Screen in all CJD mimic patients	Second-line test
Basic blood tests	Routine haematology, biochemistry, calcium, magnesium, vitamin B ₁₂ , HIV serology, thyroid function, antinuclear antibody, antineutrophil cytoplasmic antibody, inflammatory markers	Serum ammonia, drug levels (as appropriate)
Serology	Voltage-gated K-channel antibodies, NMDA-R antibodies, TPHA (neurosyphilis)	Serology for specific infections (eg, Lyme), paraneoplastic antibodies
MRI	MRI scan of brain, dementia protocol, including diffusion-weighted axial images and post-gadolinium imaging for lymphoma/inflammatory CNS conditions	Angiography (vasculitis, dural arteriovenous fistula, intravascular lymphoma)
Electro-encephalography	Routine recording	Electromyography and nerve conduction studies
Cerebrospinal fluid	For cells, biochemistry, oligoclonal bands, 14-3-3 protein, S100b protein, RT-QUIC assay, amyloid beta protein (1–42), total tau	CSF serology for NMDA-R encephalitis, measles serology, PCR for JC virus and for viruses associated with other encephalitides
Prion protein (PRNP)	Gene analysis	Dementia gene panel diagnostics
Others	Urinalysis test for infection	Brain biopsy

CJD, Creutzfeldt–Jakob disease; CNS, central nervous system; CSF, cerebrospinal fluid;

EEG, electroencephalogram; JC, John Cunningham, NMDA-R, *N*-methyl-D-aspartate; *PRNP*, prion protein gene;

RT-QUIC, real-time quaking-induced conversion assay.

สำหรับโรคหรือภาวะอื่นๆ ที่ทำให้ผู้ป่วยมาด้วยลักษณะอาการดังเช่นผู้ป่วยรายนี้ อาจนึกถึงและวินิจฉัยแยกได้แก่ โรคกลุ่ม immune mediated encephalitis เช่น Anti LGI-1 encephalitis, Anti NMDA receptor encephalitis หรือ Neurodegenerative disease อื่นๆ เช่น Dementia with Lewy bodies อย่างไรก็ตามไม่พบลักษณะอื่นของโรคที่เข้ากันได้สำหรับผู้ป่วยรายนี้ ไม่พบ Faciobrachial dystonic seizure ซึ่งพบใน Anti LGI-1 encephalitis ส่วนกลุ่ม Anti NMDA receptor encephalitis ที่อาจพบลักษณะ Orofacial dyskinesia ผู้ป่วยมักเป็นเพศหญิง

และมักมีกลุ่มอาการ Acute psychosis ร่วมด้วย สำหรับ Dementia with Lewy bodies อาจมาด้วยปัญหาความจำถดถอยได้ โดยมักมีอาการภายหลังการตรวจพบ parkinsonism ภายใน 1 ปี ในขณะที่ผู้ป่วยรายนี้มีการดำเนินโรคค่อนข้างเร็วภายใน 2 เดือน และไม่ได้มีลักษณะ parkinsonism จากการตรวจร่างกายนำมาก่อน

การติดต่อของโรค Sporadic Creutzfeldt-Jakob Disease (sCJD) ไม่ได้เกิดจากการกินเนื้อสัตว์ที่มีเชื้อเหมือนในกลุ่มของ Variant Creutzfeldt-Jakob Disease ที่เรียกกันโดยทั่วไปว่าโรควัวบ้า แต่

พบว่าติดต่อกันได้จากการได้รับการปลูกถ่ายเนื้อเยื่อจากผู้ป่วย หรือการนำเครื่องมือผ่าตัดสมองที่เคยใช้กับผู้ป่วย Creutzfeldt-Jakob Disease ไปใช้ผ่าตัดสมองกับผู้ป่วยปกติ แม้จะทำความสะอาดแล้วเนื่องจาก prion ทนทานต่อสารเคมีและความร้อน จึงมีคำแนะนำให้ใช้ชุดอุปกรณ์เจาะน้ำไขสันหลังชนิดใช้ครั้งเดียวแล้วกำจัดทิ้งในผู้ป่วยที่สงสัย Creutzfeldt-Jakob Disease ที่ต้องทำการส่งตรวจน้ำไขสันหลัง หรือหากจำเป็นต้องนำกลับมาใช้ใหม่ ให้ขจัดการปนเปื้อนเครื่องมือ (Decontamination) โดยการใช้ Autoclave ที่อุณหภูมิ 134°C เป็นเวลา 18 นาที ใน pre-vacuum sterilizer หรือ Autoclave ที่ 132°C เป็นเวลา 1 ชั่วโมงใน gravity displacement sterilizer เพื่อทำลาย Prion¹²

สรุป

ผู้ป่วย Sporadic Creutzfeldt-Jakob Disease มักมีอาการที่ไม่จำเพาะทำให้วินิจฉัยในระยะแรกได้ค่อนข้างยาก ลักษณะสำคัญที่ทำให้นึกถึงโรคนี้คือผู้ป่วยที่มีปัญหาความจำถดถอยอย่างรวดเร็ว ร่วมกับตรวจร่างกายพบลักษณะของ Myoclonic jerks การยืนยันการวินิจฉัยจำเป็นต้องอาศัยการส่งตรวจเพิ่มเติม ได้แก่ Brain MRI, Electroencephalography (EEG), การตรวจน้ำไขสันหลัง (CSF analysis) อย่างไรก็ตามการส่งตรวจยืนยันโปรตีน 14-3-3 ในน้ำไขสันหลัง หรือการตรวจด้วยวิธี Real-time quaking-induced conversion (RT-QuIC) ยังไม่แพร่หลายในประเทศกำลังพัฒนารวมถึงประเทศไทย¹³ นอกจากนี้ก่อนที่จะให้การวินิจฉัยโรคดังกล่าว ควรวินิจฉัยแยกโรคอื่นๆ ในคนไข้ที่มีภาวะความจำถดถอย (Rapidly cognitive dementia) โดยเฉพาะกลุ่ม Immune mediated encephalitis ซึ่งเป็นโรคใหม่ที่มีการตรวจพบมากขึ้นในปัจจุบัน

แม้ว่ายังไม่มีวิธีรักษาที่จำเพาะต่อโรคนี้ แต่การวินิจฉัยที่รวดเร็วจะทำให้ช่วยพยากรณ์โรค

สำหรับผู้ป่วยและญาติเพื่อการดูแลที่เหมาะสม รวมถึงเป็นประโยชน์ต่อการป้องกันการติดต่อจากการปนเปื้อนในการทำหัตถการสำหรับผู้ป่วยสงสัย Creutzfeldt-Jacob disease

บรรณานุกรม

1. About CJD | Creutzfeldt-Jakob Disease, Classic (CJD) | Prion Disease | CDC [Internet]. Cdc.gov. 2020 [cited 19 February 2020]. Available from: <https://www.cdc.gov/prions/cjd/about.html>
2. Masters CL, Harris JO, Gajdusek DC, Gibbs CJ Jr, Bernoulli C, Asher DM. Creutzfeldt-Jakob disease: patterns of worldwide occurrence and the significance of familial and sporadic clustering. *Ann Neurol*. 1979; 5: 177-188.
3. Chen C, Dong X. Epidemiological characteristics of human prion diseases. *Infectious Diseases of Poverty*. 2016;5(1).
4. อรรถสิทธิ์ เวชชาชีวะ. เรียนอายุรศาสตร์จากกรณีผู้ป่วย เล่ม 2. บริษัท ซิลค์โรดพับลิเคอร์ เอเจนซี จำกัด กรุงเทพฯ พ.ศ. 2545. 230 หน้า
5. Rabinovici GD, Wang PN, Levin J, et al.: First symptom in sporadic Creutzfeldt-Jakob disease . *Neurology*. 2006, 66:286-87.
6. Centers for Disease Control and Prevention. CDC's Diagnostic Criteria for Creutzfeldt-Jakob Disease (CJD), 2018 [Internet]. CDC.gov. 2020. Available from:

<https://www.cdc.gov/prions/cjd/diagnostic-criteria.html>.

7. Brown P, Cathala F, Castaigne P, Gajdusek DC. Creutzfeldt- Jakob disease: clinical analysis of a consecutive series of 230 neuropathologically verified cases. *Ann Neurol.* 1986; 20: 597-602.
8. Kropp S, Schulz-Schaeffer WJ, Finkenstaedt M, et al. The Heidenhain variant of Creutzfeldt-Jakob disease. *Archives of neurology.* 1999 Jan 1;56(1):55-61.
9. Muayqil T, Gronseth G, Camicioli R. Evidence-based guideline: diagnostic accuracy of CSF 14-3-3 protein in sporadic Creutzfeldt-Jakob disease: report of the guideline development subcommittee of the American Academy of Neurology. *Neurology.* 2012 Oct 2;79(14):1499-506.
10. Bongianni M, Orrù C, Groveman BR, et. Al, A. Diagnosis of human prion disease using real-time quaking-induced conversion testing of olfactory mucosa and cerebrospinal fluid samples. *JAMA neurology.* 2017 Feb 1;74(2):155-62.
11. Mead S, Rudge P. CJD mimics and chameleons. *Practical Neurology.* 2017;17(2):113-121.
12. Rutala WA, Weber DJ. Guideline for disinfection and sterilization of prion-contaminated medical instruments. *Infection Control & Hospital Epidemiology.* 2010 Feb;31(2):107-17.
13. Law ZK, Subramaniam SR, Tan HJ, Azmin S, et. Al, Creutzfeldt-Jakob disease: a first case series from a tertiary hospital in malaysia and review of literature in Southeast Asia. *Clin Res Infect Dis.* 2014;1(2):1008.